



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra

Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen  
Commission d'experts pour l'analyse génétique humaine  
Commissione di esperti per gli esami genetici sull'essere umano  
Expert Commission on Human Genetic Testing

**Rapport d'activité  
de la Commission d'experts  
pour l'analyse génétique humaine  
(CEAGH)  
2013**

Berne, le 8 mai 2014

Commission d'experts pour l'analyse génétique humaine (CEAGH)  
c/o Office fédéral de la santé publique  
CH-3003 Berne

[gumek@bag.admin.ch](mailto:gumek@bag.admin.ch)

<http://www.bag.admin.ch/www.bag.admin.ch/gumek>

## Avant-propos de la présidente

Le 26 septembre 2012, le Conseil des Etats en sa qualité de second conseil a transmis la motion 11.4037 « Modification de la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine » de la Commission de la science, de l'éducation et de la culture du Conseil national (CSEC-N), qui charge le Conseil fédéral « d'étudier et de mettre en évidence les lacunes de la loi et de proposer les modifications qu'il jugera nécessaires, pour tenir compte de l'évolution rapide des méthodes d'analyse génétique humaine, de la diminution de leurs coûts et de la protection de la population dans ce domaine sensible, menacé par le surgissement d'un marché incontrôlé sur Internet ». Peu de temps après, l'Office fédéral de la santé publique (OFSP) - responsable de la modification de la loi – a demandé à la CEAGH d'élaborer une recommandation exposant les points qu'elle juge problématiques dans la loi et soumettant des propositions à ce sujet.

En mars 2013, la CEAGH a rédigé sa recommandation concernant la révision de la LAGH. Aucune solution simple ni idéale n'a été trouvée pour la réglementation du secteur commercial des tests génétiques directement destinés au consommateur (DTC GT). Au cours de ses réflexions concernant la future réglementation des DTC GT en Suisse, la CEAGH a tenu compte de la réalité qui veut que les consommateurs suisses soient exposés à un marché et à une société de l'information mondialisés ; il n'est pas possible d'empêcher des clients de Suisse de se procurer, via Internet, des DTC GT auprès de prestataires étrangers. Ayant effectué la pesée des intérêts entre une protection adaptée des consommateurs, le respect de l'autonomie individuelle ainsi que le droit d'être informé, et sachant que les DTC GT proposés à l'étranger ne remplissent pas les exigences suisses à plusieurs égards (protection des données, qualité, qualification, choix des tests), la CEAGH estime, malgré certaines réserves, que la meilleure option pour la population suisse est actuellement une ouverture prudente du marché des DTC GT, suivant une approche en fonction des risques et à des conditions restrictives.

De nouvelles conditions-cadres s'appliquent déjà au projet de révision de la LAGH. En effet, l'autorité américaine compétente en matière d'autorisation de la commercialisation de denrées alimentaires et de médicaments (*Food and Drug Administration [FDA]*) a ordonné, en novembre 2013, à l'entreprise 23andme – leader sur le marché international en ligne – de suspendre la vente de ses tests (permettant de déceler plus d'une centaine de risques de maladie). La commission attend avec impatience le projet de révision que le Conseil fédéral mettra en consultation à l'été 2014.

Par ailleurs, la CEAGH a formulé une recommandation relative à la qualification des directeurs de laboratoire et pris position sur deux projets de loi (loi sur la consultation et loi concernant l'enregistrement du cancer et d'autres maladies).

La commission s'est entretenue avec Swissmedic – l'Institut suisse des produits thérapeutiques – et l'Association suisse d'assurances. En outre, ses représentants ont siégé, en leur qualité d'experts, dans plusieurs commissions, notamment au sein de la commission parlementaire se penchant sur la révision de la loi sur la procréation médicalement assistée et sur l'autorisation du diagnostic préimplantatoire, ou dans le cadre d'ateliers organisés par l'OFSP afin d'élaborer la stratégie nationale relative aux maladies rares.

Sa participation à de nombreuses commissions et à différents événements ainsi que son intervention dans de nombreux projets prouvent une fois de plus la complexité et la variété des défis actuels dans le domaine de la génétique humaine. Lors de l'élaboration de la LAGH en 2004, le législateur a prévu sagement de faire appel à une commission d'experts qui, grâce aux vastes expertises de ses membres – allant de la génétique clinique à la pédiatrie et de la médecine légale à l'épidémiologie – prépare des recommandations et conseille différentes instances.

P<sup>r</sup> Sabina Gallati, présidente

# 1 Mandat et bases légales

La CEAGH est une commission extraparlamentaire chargée d'émettre des recommandations dans son domaine de compétence et de conseiller diverses instances. Elle conseille notamment le Conseil fédéral lors de la publication d'ordonnances d'exécution relatives à la loi sur l'analyse génétique humaine (LAGH ; RS 810.12), les autorités fédérales et cantonales dans le cadre de son application ainsi que les spécialistes en génétique médicale.

La base légale de la CEAGH figure à l'art. 35 LAGH, qui exige la mise en place d'une commission et en précise les tâches. Les art. 30 à 35 de l'ordonnance sur l'analyse génétique humaine (OAGH ; RS 810.122.1) en règlent la composition et l'organisation.

La commission remet chaque année un rapport d'activité au Conseil fédéral.

## 2 Composition et structure de la commission

### 2.1 Composition

En vertu de l'art. 30 OAGH, la CEAGH se compose de médecins qui prescrivent des analyses génétiques et de spécialistes des domaines suivants : génétique médicale, analyses de génétique médicale, médecine du travail, assurance de la qualité, recherche dans le domaine de la génétique médicale et établissement de profils d'ADN.

Les membres et le président de la commission sont nommés par le Conseil fédéral pour une période de quatre ans. Le 14 février 2007, celui-ci a institué la CEAGH et nommé ses membres. En décembre 2011 il a confirmé leur nomination pour quatre années supplémentaires, jusqu'à la fin de la législature en décembre 2015.

#### Présidente

P<sup>r</sup> Sabina Gallati, professeur extraordinaire en génétique humaine, spécialiste en analyses de génétique médicale FAMH, responsable du Département de génétique humaine à la Clinique pédiatrique universitaire de l'Hôpital de l'Île, à Berne.

#### Membres

- Pr Walter Bär, professeur émérite, spécialiste en médecine légale FMH, responsable du service de coordination de la banque de données de profils ADN fédérale, professeur de médecine légale générale, Zurich ;
- Pr Matthias Baumgartner, spécialiste en pédiatrie FMH, professeur extraordinaire en maladies du métabolisme, responsable du service des maladies du métabolisme, Clinique pédiatrique universitaire, Zurich ;
- Dr Armand Bottani, spécialiste en génétique médicale FMH, médecin adjoint, coresponsable des consultations génétiques, Hôpitaux universitaires de Genève ;
- Pr Gieri Cathomas, spécialiste en pathologie FMH, médecin-chef, Institut cantonal de pathologie, Liestal ;
- Pr Bernice Elger, spécialiste en médecine interne FMH, MA théologie, Centre universitaire romand de médecine légale, Université de Genève, responsable de l'Institut d'éthique biologique et médicale, Université de Bâle ;
- Pr Andreas Huber, spécialiste en médecine interne FMH, spécialiste en oncologie-hématologie FMH, spécialiste en hématologie FAMH, spécialiste en immunologie FAMH, spécialiste en chimie clinique FAMH, médecin-chef, Centre de médecine de laboratoire, Hôpital cantonal, Aarau ;

- Pr Peter Miny, spécialiste en génétique médicale FMH, spécialiste en analyses de génétique médicale FAMH, responsable médical du Service de génétique médicale, Hôpital pédiatrique universitaire des deux Bâle (UKBB) ;
- Dr Michael Morris, spécialiste en analyses de génétique médicale FAMH, directeur, Synlab Suisse, Lausanne ;
- Dr Judit Lilla Pók Lundquist, spécialiste en gynécologie et obstétrique FMH, Zurich ;
- Pr Nicole Probst-Hensch, PhD, MPH, Dr en phil. II, professeur extraordinaire en médecine sociale et préventive, directrice du Service d'épidémiologie des maladies chroniques, Institut tropical et de santé publique suisse, Université de Bâle ;
- Dr Dorothea Wunder, PD, spécialiste en gynécologie et obstétrique FMH et en endocrinologie gynécologique et médecine de la reproduction, médecin-chef, Unité de médecine de reproduction et d'endocrinologie gynécologique, Centre Hospitalier Universitaire Vaudois, Lausanne.

## 2.2 Séances

La commission a tenu cinq séances plénières en 2013.

Elle a en outre pu traiter et régler de nombreux dossiers par voie électronique.

## 2.3 Secrétariat

La CEAGH est soutenue sur le plan technique et administratif par un secrétariat rattaché à l'OFSP et subordonné à la présidente.

Mme Cristina Benedetti, titulaire d'un diplôme fédéral de pharmacien et d'un MPH, travaille à 80 % comme secrétaire scientifique de la commission.

# 3 Activité

## 3.1 Recommandations

Durant la période sous revue, la CEAGH a élaboré deux recommandations à l'intention de l'OFSP.

### **Recommandation 12/2013 concernant la révision de la LAGH**

Les nouvelles découvertes génétiques et les nouveaux développements technologiques ont élargi les possibilités du diagnostic clinique et entraîné l'ouverture du secteur commercial des tests génétiques directement destinés au consommateur (DTC GT). La CEAGH a examiné la LAGH en vue d'identifier ses lacunes, ses imprécisions et déterminer si elle était exhaustive et appropriée aux développements actuels et à venir. À la demande de l'OFSP, elle a rédigé une recommandation de révision à ce sujet.

La commission recommande d'étendre le champ d'application de la LAGH – qui englobe actuellement les domaines de la médecine, du travail, de l'assurance, de la responsabilité civile et de la filiation - à toutes les analyses génétiques visant à déterminer des caractéristiques du patrimoine génétique humain, qu'elles soient héréditaires ou qu'elles ne se développent qu'après la naissance, et indépendamment du domaine d'application. Etant donné que les nouvelles technologies génèrent des quantités phénoménales de données génétiques et une surabondance d'informations, le cadre légal doit garantir que la personne concernée puisse, s'agissant des résultats, disposer des options suivantes :

en prendre connaissance dans leur intégralité, en partie ou à différents moments ou ne pas en prendre connaissance du tout. La loi devrait désormais réglementer la conservation de l'information génétique en faisant la distinction entre données génétiques brutes et résultats d'analyse exploités et interprétés ; il lui faudrait également marquer la différence entre l'information primaire provenant du mandat d'analyse original, les informations dont la personne concernée a pris connaissance et les autres informations génétiques, superflues à ce moment.

Au cours de ses réflexions concernant la future réglementation des DTC GT en Suisse, la CEAGH a tenu compte de la réalité qui veut que les consommateurs suisses soient exposés à un marché et à une société de l'information mondialisés ; il n'est pas possible d'empêcher des clients de Suisse de se procurer, via Internet, des DTC GT auprès de prestataires étrangers. Ayant effectué la pesée des intérêts entre une protection adaptée des consommateurs, le respect de l'autonomie individuelle ainsi que le droit d'être informé, et sachant que les DTC GT proposés à l'étranger ne remplissent pas les exigences suisses à plusieurs égards (protection des données, qualité, qualification, choix des tests), la CEAGH estime, malgré certaines réserves, que la meilleure option pour la population suisse est actuellement une ouverture prudente du marché des DTC GT, suivant une approche en fonction des risques et à des conditions restrictives. Comme jusqu'ici, la remise au public de DTC GT devrait continuer d'être interdite et punie dans le cas où le test est utilisé sur des personnes mineures ou incapables de discernement, sur des embryons et des fœtus dans le cadre d'analyses prénatales et sur des tiers sans leur consentement éclairé. Les prestataires de DTC GT devraient disposer d'une autorisation et, avant l'achat, informer en détails les clients sur le test et ses implications.

Par ailleurs, il importe de concevoir le système d'autorisation de sorte que la nouvelle situation pour les laboratoires, où les processus d'analyses sont désormais répartis entre plusieurs mandataires, soit prise en compte.

S'agissant de l'établissement de profils d'ADN, la CEAGH recommande de supprimer la distinction codant/non codant puisque cette délimitation est devenue artificielle.

De plus, la CEAGH recommande d'étendre les dispositions pénales actuelles. Celles-ci ne doivent plus, comme c'est le cas actuellement, s'appliquer exclusivement aux professionnels mais à tout le monde. L'utilisation abusive de tests génétiques doit être sanctionnée, que les analyses aient été effectuées en Suisse ou à l'étranger.

Enfin, la CEAGH s'est penchée sur les problèmes en lien avec les analyses génétiques sur l'être humain et leur application qui nécessitent non pas une modification de la LAGH mais des mesures dans différents domaines du système de la santé et la participation d'acteurs supplémentaires. Ont notamment été évoqués le renforcement des formations de base, continue et postgrade des médecins et des spécialistes, la création d'un nouveau cursus « *Genetic Counselor* » (conseiller en génétique), l'information et la sensibilisation des enseignants, l'information de la population, la promotion du suivi scientifique concernant les DTC GT, la prise en considération des modifications dans le domaine de l'assurance ainsi que le contrôle des prescriptions légales dans le domaine des analyses ADN médico-légales.

### **Recommandation 13/2013 concernant les exigences posées aux directeurs de laboratoire à la suite de la révision du règlement FAMH**

Le règlement et le programme de la formation postgrade révisés de spécialiste en médecine de laboratoire FAMH sont entrés en vigueur le 1<sup>er</sup> janvier 2013. Les candidats ont désormais la possibilité de choisir trois disciplines facultatives au plus dans les domaines de l'immunologie (I), de la chimie clinique (C), de l'hématologie (H) et de la microbiologie (M). C'est pourquoi il est indispensable de procéder à quelques adaptations au niveau de la loi (OAGH, OAGH-DFI, OPAS et LA). La CEAGH recommande de les effectuer dans les meilleurs délais. De plus, elle estime que la durée de la formation postgrade prescrite (6 mois) en vue d'obtenir un diplôme complémentaire I, H ou C est insuffisante pour réaliser les analyses génétiques inhérentes à chaque domaine spécialisé conformément à l'OAGH-DFI.

## **3.2 Prises de position relatives à des projets législatifs**

Durant la période sous revue, la CEAGH a pris position sur deux projets.

### **Consultation relative à la loi sur la consultation**

La CEAGH approuve les axes de la révision partielle prévue de la loi sur la consultation selon lesquels les délais et les formes de la procédure de consultation doivent être structurés de manière plus uniforme et plus transparente. Toutefois, elle pense résolument que la participation des commissions extraparlimentaires de la Confédération à la procédure de consultation doit être réglée dans le cadre de la loi afin qu'elles soient de nouveau conviées à prendre position et que les compétences techniques et l'expérience pratique de leurs membres puissent servir à l'élaboration des projets.

En effet, depuis la révision en 2010 de la loi sur l'organisation du gouvernement et de l'administration (LOGA) et de l'ordonnance sur l'organisation du gouvernement et de l'administration (OLOGA), les commissions extraparlimentaires font expressément partie intégrante de l'administration fédérale décentralisée. Elles ne sont donc plus conviées officiellement à participer aux procédures de consultation et leurs prises de position ne sont plus mentionnées dans le rapport y afférent.

### **Consultation relative à la loi fédérale concernant l'enregistrement du cancer et d'autres maladies**

La CEAGH salue le projet de législation nationale. L'introduction d'une réglementation nationale permettra, pour la première fois, d'obtenir une uniformisation et une saisie des données à l'échelon national et de satisfaire à la stratégie du Conseil fédéral en matière de politique de la santé adoptée en juin 2011. Celle-ci souligne la nécessité de disposer de bases de données et d'analyses afin de mettre en place une politique suisse de la santé axée sur les objectifs. Etant donné que des optimisations devraient également être apportées au niveau des données relatives aux maladies rares, la CEAGH propose d'étendre la loi concernant l'enregistrement du cancer à la saisie des maladies rares.

## **3.3 Autres projets, activités et travail de relations publiques**

### **Contacts avec Swissmedic en raison d'incidents liés à un test de diagnostic prénatal non-invasif**

La CEAGH suit attentivement l'offre de tests de diagnostic prénatal non-invasifs depuis leur introduction sur le marché suisse. Elle accorde une attention particulière à l'indication médicale des différents produits disponibles et aux études et données de validation correspondantes. S'agissant des analyses prénatales, les cas de faux positifs sont particulièrement graves car ils entraînent des analyses et des examens invasifs qui peuvent inquiéter la femme enceinte et son environnement, occasionner des coûts supplémentaires, menacer la santé de la femme et celle de son enfant et, dans des cas isolés, provoquer des fausses couches.

La CEAGH s'inquiète du fait que la fiabilité d'un de ces produits, revendiquée par le fabricant ne peut être suffisamment validée. Aussi a-t-elle attiré l'attention de Swissmedic – l'Institut suisse des produits thérapeutiques – sur ce problème.

### **Clarifications concernant la création d'un cursus *Genetic Counselor* (« conseiller en génétique »)**

Suivant sa recommandation 12/2013, la CEAGH a procédé aux premières clarifications concernant la création d'un nouveau cursus *Genetic Counselor* (« conseiller en génétique »). Pour ce faire, elle a étudié la situation en matière d'offres de formation et de profil de cette profession dans différents pays.

### **Clarifications concernant le renforcement de la compétence des médecins en matière de génétique dans le cadre de leur formation de base, continue et postgrade**

Suivant sa recommandation 12/2013, la CEAGH a procédé aux premières clarifications concernant le renforcement de la compétence des médecins en matière de génétique dans le cadre de leur formation de base, continue et postgrade.

### **Rencontre avec les représentants de l'Association suisse d'assurances (ASA)**

Sur demande de l'ASA, une rencontre a eu lieu entre ses représentants et ceux de la CEAGH. L'ASA a présenté ses propositions concernant la révision de la LAGH. Elle a notamment plaidé en faveur de la suppression, sans limite minimale, de l'asymétrie de l'information entre les assurés et les assureurs, l'inscription de la question des tests génétiques dans la proposition d'assurance et la suppression de l'inégalité de traitement existant entre les prédispositions génétiques et les autres prédispositions.

### **Participation à l'audition de l'OFSP relative aux nouvelles technologies dans le cadre de la révision de la LAGH**

Des représentants de la CEAGH ont participé à une audition de l'OFSP afin de déterminer les implications des nouvelles technologies pour les diagnostics génétiques cliniques et, par là-même, pour les modifications de la LAGH (consentement éclairé, découvertes fortuites, surabondance d'informations, conservation des données, etc.).

### **Participation à l'audition de Commission de la science, de l'éducation et de la culture du Conseil des Etats (CSEC-E)**

A l'occasion des débats parlementaires relatifs à la modification de la Constitution suisse et de la loi sur la procréation médicalement assistée en vue d'autoriser le diagnostic préimplantatoire, une représentante de la CEAGH a été conviée à une audition de la CSEC-S et a pu exposer la position de la CEAGH sur ce projet.

### **Participation à la première conférence nationale Santé2020**

La présidente de la CEAGH et quelques 350 représentants de toutes les organisations majeures du système suisse de la santé ont participé à la première conférence Santé2020, sur invitation du Conseiller fédéral Alain Berset.

### **Demandes**

Le secrétariat de la commission sert régulièrement d'interlocuteur pour des demandes touchant à l'analyse génétique et émanant des autorités nationales et internationales, des associations professionnelles, de spécialistes et de particuliers.

## **4 Contacts et communication**

### **Autorités d'exécution**

La CEAGH travaille régulièrement avec les services compétents de l'Office fédéral de la santé publique et de l'Office fédéral de la justice, et s'informe de l'état de l'application de la LAGH.

### **Site Internet**

Les prises de position, les recommandations de la CEAGH ainsi que des informations sur la commission et son mandat sont disponibles à l'adresse suivante : [www.bag.admin.ch/gumek](http://www.bag.admin.ch/gumek).

## **5 Participation à des groupes d'experts et à des commissions**

### **Comité d'experts de l'Union européenne dans le domaine des maladies rares (EUCERD)**

Sabina Gallati, Matthias Baumgartner (suppléant).

### **Commission nationale d'éthique pour la médecine humaine CNE**

Judit Pòk.

### **Commission fédérale des prestations générales et des principes CFPP**

Bernice Elger.

### **Atelier de l'OFSP Stratégie nationale en matière de maladies rares**

Sabina Gallati, Matthias Baumgartner, Armand Bottani, Cristina Benedetti.

### **Groupe de travail du SAS « Contrôle des laboratoires réalisant des analyses génétiques selon la LAGH »**

Pas de séance en 2013

Sabina Gallati.

### **Participation à la commission d'experts de l'ASSM « Médecine personnalisée »**

Sabina Gallati.

### **Swiss Task Force Public Health Genomics**

Pas de séance en 2013

Sabina Gallati, Nicole Probst, Cristina Benedetti.



**Comité d'experts de la Société suisse de génétique médicale concernant l'évaluation des demandes pour le remboursement des analyses génétiques relevant de la position « Maladie orpheline » de la liste des analyses (Conseil Maladies rares)**

Armand Bottani.

**Groupe de travail « Dépistage » de Santé publique Suisse**

Nicole Probst.

**Commission d'experts « Cancer du côlon » de la Ligue suisse contre le cancer**

Nicole Probst.

**Commission d'experts « Cancer du sein » de la Ligue suisse contre le cancer**

Cristina Benedetti.

## **6 Perspectives 2014**

Quelques projets sont déjà annoncés pour 2014. D'une part, la CEAGH prendra position, conformément à l'art. 12 LAGH, sur deux demandes d'extension du dépistage systématique de deux maladies supplémentaires chez le nouveau-né.

D'autre part, la procédure de consultation sur deux projets de loi est également annoncée. Ceux-ci concernent l'activité de la CEAGH, qui devra se prononcer à leur sujet. Il s'agit de la révision de la LAGH pour laquelle la CEAGH a déjà rédigé une recommandation en 2013, et de la nouvelle loi sur les professions de la santé.

De plus, la CEAGH travaillera à certains projets qu'elle n'a abordé que sommairement dans sa prise de position 12/2013 concernant la révision de la LAGH, à savoir : la création d'un profil de la profession de conseiller génétique et du cursus y afférent et la promotion des compétences des médecins et d'autres professionnels de la santé en matière de génétique dans le cadre de la formation de base, continue et postgrade.

## **Annexe**

### **Récapitulatif des recommandations et des prises de position**

#### **2008**

Recommandation 1/2008 concernant la suppléance des responsables de laboratoire

Recommandation 2/2008 concernant la révision de l'art. 4 OAGH

Recommandation 3/2008 concernant l'établissement et l'utilisation des profils d'ADN à des fins généalogiques

Prise de position 1/2008 concernant la reconnaissance d'un fournisseur de profils d'ADN à des fins généalogiques

#### **2009**

Recommandation 4/2009 concernant les conditions requises aux demandes pour effectuer des dépistages au sens de l'art. 12 LAGH

Recommandation 5/2009 concernant la réglementation de la pharmacogénétique

Recommandation 6/2009 concernant la révision de l'art. 6, al. 4, OAGH

#### **2010**

Recommandation 7/2010 concernant les conditions posées au chef d'un laboratoire de génétique médicale

Recommandation 8/2010 concernant la réutilisation du matériel biologique

Prise de position 2/2010 concernant le dépistage systématique de la mucoviscidose chez le nouveau-né

#### **2011**

Recommandation 9/2011 sur la réglementation des contrôles de qualité externes

Recommandation 10/2011 sur la révision de l'OAGH-DFI : examen de l'admission d'autres analyses génétiques

#### **2012**

Recommandation 11/2012 concernant la réglementation du produit direct du gène

Prise de position 3/2012 de la CEAGH sur le dépistage systématique de la mucoviscidose chez le nouveau-né

#### **2013**

Recommandation 12/2013 concernant la révision de la LAGH

Recommandation 13/2013 concernant les exigences posées aux directeurs de laboratoire à la suite de la révision du règlement FAMH